



TITLE:

## XYX 症候群の3例

AUTHOR(S):

岡本, 英一; 藪元, 秀典; 寺川, 知良; 島, 博基; 生駒, 文彦; 坂本, 博三; 古山, 順一

---

CITATION:

岡本, 英一 ...[et al]. XYX 症候群の3例. 泌尿器科紀要 1988, 34(1): 191-195

ISSUE DATE:

1988-01

URL:

<http://hdl.handle.net/2433/119408>

RIGHT:

## XYY 症候群の 3 例

兵庫医科大学泌尿器科学教室 (主任: 生駒文彦教授)

岡 本 英 一・藪 元 秀 典 寺 川 知 良  
島 博 基・生 駒 文 彦

兵庫医科大学遺伝学教室 (主任: 古山順一教授)

坂 本 博 三・古 山 順 一

### XYY SYNDROME: REPORT OF THREE CASES

Eiichi OKAMOTO, Hidenori YABUMOTO,  
Tomoyoshi TERAKAWA, Hiroki SHIMA and Fumihiko IKOMA

*From the Department of Urology, Hyogo College of Medicine  
(Director: Prof. F. Ikoma)*

Hiromi SAKAMOTO and Junichi FURUYAMA

*From the Department of Genetics, Hyogo College of Medicine  
(Director: Prof. J. Furuyama)*

Three cases of XYY syndrome (YY syndrome) were experienced. Two cases had such rare associated anomalies as hypospadias and cryptorchism.

Pathogenesis, incidence, clinical symptoms, gonadal function and fertility of the patients with XYY syndrome are briefly discussed.

**Key words:** XYY syndrome, Hypospadias, Cryptorchism

#### 緒 言

XYY 症候群 (YY 症候群) は, 1961 年, Sandberg<sup>1)</sup> が第 1 例目を報告して以来, 犯罪者および精神異常者において高頻度で発見され, その社会性がクローズアップされてきた。しかし, 最近では男子新生児約 1,000 人に 1 人の発生率<sup>2)</sup> があるといわれ, 染色体構成以外では特に異常を認めない症例報告も増えてきている。反面, その合併症に関しては, いまだ特徴的なものはみられず, その報告例も少ない。また, 性分化に与える影響も不詳である。われわれは尿道下裂や停留精巣などの外性器異常を伴う 2 例を含む, XYY 症候群の 3 例を経験したので若干の文献的考察を加えて報告する。

#### 症 例

##### 症例 1

患者: 3 歳, 男児

主訴: 外性器奇形, 両側陰囊内容欠如

家族歴: 同胞 3 人の第 3 子, 同胞には特記すべきことなし

妊娠分娩歴: 妊娠 2 カ月目に流産防止薬服用の既往がある。満期正常分娩, 出生時体重 3,500 g

既往歴: 他院にて生後 11 カ月時, 両側停留精巣, 右鼠径ヘルニアに対して, 左精巣固定術, 右精巣摘除術, 右鼠径ヘルニア根治術が施行された。

現病歴: 1978 年 4 月 (3 歳) 尿道下裂に対する形成手術目的で当科を受診し, 入院となった。

入院時現症: 会陰部型尿道下裂と右陰囊内容の欠如以外に, 顔貌, 骨格などに異常所見は認めなかった。

心理検査 集中力, 操作能力, 言語などにおいて普通範囲内であり, 全体的に発達の水準は平均的であった。行動に関しては積極的とはいいがたく, 抑制がきやすいタイプであった。

染色体検査: 47, XYY。

尿道下裂に対して, 1978 年 4 月, 索切除術を施行した。さらに 1 年 3 カ月後, 尿道形成術を施行した。術後経過は順調である。

## 症例 2

患者: 1歳3ヵ月男児

主訴: 外性器奇形, 左陰囊内容欠如

家族歴: 同胞2人の第1子。血族結婚なく, 他に特記すべきことなし

妊娠分娩歴: 妊娠経過に異常なく, ホルモン剤服用の既往もない。在胎36週, 正常分娩。出生時体重1,530g

既往歴: 特記すべきことなし

現病歴: 生下時より外性器奇形および左陰囊内容の欠如を指摘されており, 1981年6月, 当科を受診した。1983年5月(3歳2ヵ月)尿道下裂および左停留精巣の手術目的にて当科入院となった。

入院時現症: 身長 85.8 cm, 体重 11.1 kg と年齢相応, 外性器は陰茎陰囊部型尿道下裂を呈した。右精巣は大きさはほぼ正常で陰囊内に触知したが, 左精巣は陰囊内に認めず, 左鼠径部に萎縮した精巣を思わせる腫瘤を触知した。

染色体検査: 47, XYY。

H-Y 抗原: 陽性

X線検査: 排泄性腎盂造影では特記すべき所見はなかった。排尿時膀胱尿道造影 (Fig. 1) では膀胱頸部をこえる巨大な男子小子宮を認めた。

ホルモン検査: LH-RH 負荷試験 (Fig. 2) では, LH に関しては基礎値・反応性とも正常範囲内であったが, FSH に関しては基礎値・反応性ともやや低下傾向にあった。hCG 負荷試験 (Fig. 3) では, 基礎値・反応性ともほぼ正常範囲内であった。

以上より, 左停留精巣, 陰茎陰囊部型尿道下裂, XYY 症候群の診断で, 1983年5月, 膀胱鏡検査, 左精巣固定術, 両側精巣生検, 索切除術を施行した。膀胱鏡所見では, 両側尿管口は正常位置にあり, 膀胱三角部の発育も良好であった。前立腺部尿道に精阜は



Fig. 1. 症例2 MCU: 膀胱頸部をこえる巨大な男子小子宮を認める。

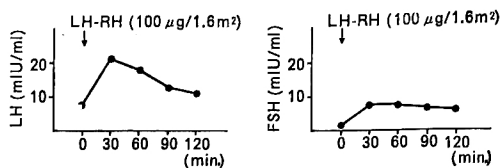


Fig. 2. 症例2 LH-RH test: 基礎値・反応性ともLHに関してはほぼ正常範囲内, FSHに関してはやや低下傾向にある。

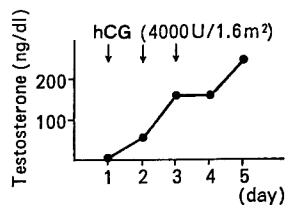


Fig. 3. 症例2 hCG test: 基礎値・反応性ともほぼ正常範囲内。

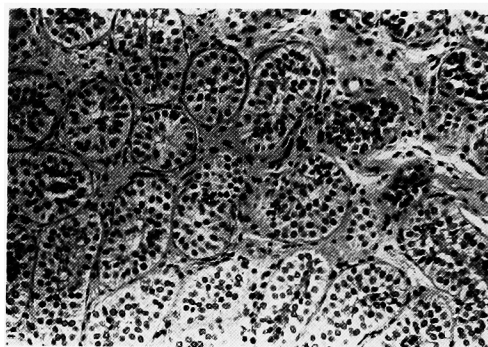


Fig. 4. 症例2 右精巣組織像 (×200): 年齢相応

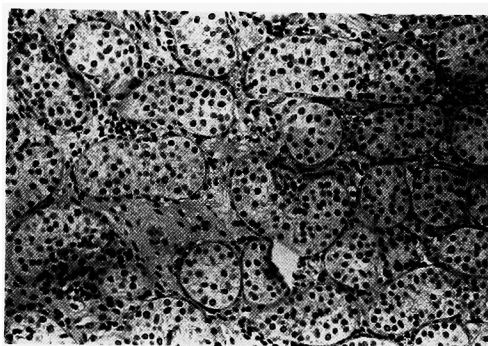


Fig. 5. 症例2 左精巣組織像 (×200): 右精巣に比べ, 精巣細胞はまばらで, やや未熟な精細管を示す。間質には著変を認めない。

認めず, 同部位に処女膜を有した男子小子宮の開口部位を認めた。精巣生検の病理組織では, 右精巣 (Fig. 4) に関しては年齢相応, 左精巣 (Fig. 5) に関しては間質には著変を認めないが, 右精巣に比べやや未熟

な精細管を示し、精祖細胞もまばらで低形成の所見を認めた。さらに8ヵ月後、両側精管造影、経膀胱三角部の男子小子宮摘除術を施行した。両側精管造影では、男子小子宮に造影剤の流入が認められた。術中、女性内性器は認めず、両側精管は男子小子宮頂部に連続していることを確認したが、明らかな精嚢は認められなかった。しかし、病理組織において、未熟な精嚢が両側ともに男子小子宮壁に接して存在することが確認された<sup>3)</sup>。1986年1月(5歳10ヵ月)尿道下裂に対して尿道形成術を施行した。術後経過は順調である。

### 症例3

患者：11歳，男児

主訴：外陰部發育遅延

家族歴：同胞3人の第2子。妹は動脈管開存症，僧帽弁閉鎖不全症にて手術を受けている。血族結婚はなく，他に特記すべきことはない。

妊娠分娩歴：妊娠経過に異常なく，ホルモン剤服用の既往もない。満期正常分娩。出生時体重3,500g。

既往歴：特記すべきことなし

現病歴：1983年4月，外陰部發育遅延を主訴として当科に来院し，1984年3月(12歳)精査目的で入院となった。

入院時現症：身長143.3cm，体重44.6kgと年齢相応，恥毛は認めないが，陰茎(亀頭部から陰茎根部までの長さ；5cm)，精巢(左右とも3ml)は初診時(陰茎3cm，精巢左右とも1.5ml)と比べ發育傾向を示した。

心理検査：平均型。やや消極的な面があるが，特に目立った性格特徴を示さない，ごく平凡なタイプであった。

染色体検査：47，XYY。

ホルモン検査 LH-RH 負荷試験 (Fig. 6) では，LH，FSHとも基礎値・反応性はほぼ正常範囲内であった。hCG 負荷試験 (Fig. 7) では，血清テストステロンの基礎値が144 ng/dl と初診時の12.2

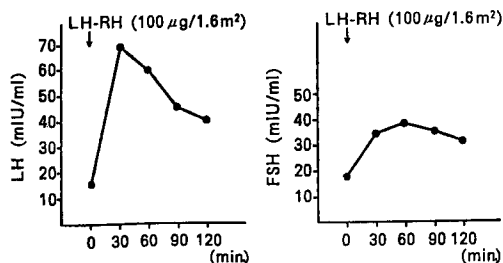


Fig. 6. 症例3 LH-RH test: LH, FSH とも基礎値・反応性はほぼ正常範囲内。

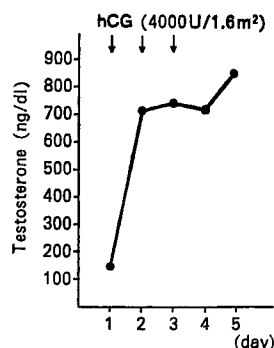


Fig. 7. 症例3 hCG test: 基礎値・反応性ともほぼ正常範囲内。

ng/dl に比べ上昇傾向を示し，基礎値・反応性ともほぼ正常範囲内であった。よって本症例では，正常な二次性徴が発来すると考えられた。

## 考 察

1965年，Tjio and Levan により人間の染色体数が46と定められ，それ以降，数々の染色体異常が報告されている。XYY 症例の第1例目は，1961年，Sandberg ら<sup>1)</sup>により Down 症候群患者の父親に偶然発見され報告されている。XYY 症候群は性染色体の数の異常 (47/XYY, 48/XXYY, 45/X, 46/XY, 47/XYY) によるものであり，その発生機構については一般に染色体の不分離によると解釈されている<sup>2)</sup> この不分離の発生に関しては2説がある。第1は，精子形成過程の第2減数分裂においてY染色体に不分離が起こり，その結果できたYY精子が正常卵子と受精するという説であり，第2は，XY受精卵の卵割の初期に不分離が起こり，その結果XOとXYYの性染色体を有する細胞ができ，しかもそのうちのXOの細胞が消滅し，XYYの細胞だけが残るかあるいは，XO/XYYのモザイクが発育するという説である<sup>3)</sup>。いずれも細胞学的に最も異常分裂が生じやすい時期であるが，この不分離の真の誘因は，いまだ不明である。XYY 症候群においては精子形成過程での問題であるが，父親および母親の年齢は影響をおよぼさないとされている。

XYY 症候群の発生頻度について，日暮ら<sup>5)</sup>は6,977名の男子新生児中，0.086%にあたる6名に認めたと報告しており，また，Hook<sup>2)</sup>のまとめたアメリカ・イギリスの13研究報告からの集計においては，28,366名の男子新生児中，0.10%にあたる29名に認めたと報告している。よって，本邦・外国報告例とも男子新生児集団におけるXYY 症候群の発生頻度は，0.09～

0.10%と推定できる。

XXY 症候群が反社会的行動と結びつくことは当初, Court Brown (1962), Forssman and Hambert (1963), Nielsen (1964) などによって論じられた<sup>6)</sup>。続いて1965年, Jacobs ら<sup>7)</sup>が Scotland の州立精神病院に収容されていた粗暴傾向あるいは犯罪歴のある境界知能の男性, 197名中, XYY 症例を3.5%にあたる7名と高頻度に認めたことを報告し, それ以来, 重複Y染色体と反社会的行動や精神障害との関係が注目されるようになった。実際, 犯罪者, 精神異常者を対象とした調査では, 一般新生児を対象とした調査と比べ約20倍におよぶ頻度で XYY 症例が発見されており<sup>2)</sup>, さらに高身長者という条件も加えると, その頻度は, 100~200倍となる<sup>6)</sup>という報告もある。XXY 症候群の標徴として端<sup>4)</sup>は, 第1に長身であること。第2に知能が境界線級であること。第3に非行・犯罪など(攻撃的行動)の反社会的傾向のあることの3主徴を發表している。一般にこれらの3主徴はいずれもY染色体が過剰にあるために, 代謝, ホルモン, 常染色体との相互関連などの面において異常を生じるためであると考えられている<sup>4)</sup>。しかし, 最近では社会適応のよい, 普通の性格を有する正常の症例の報告も次第に増えつつある。

その他の臨床的特徴となると特定のものはなく, XYY 症候群を臨床所見のみで診断することは困難である。自験例の場合, 停留精巣, 尿道下裂などの外性器異常が合併していたのであるが, われわれの調べ得た限りでは, 1969年, 端<sup>4)</sup>が本邦第1例目を報告して以来, 現在に至るまでの本邦報告例60例中, 停留精巣合併例は自験例2例を含め6例<sup>8-11)</sup>, 尿道下裂合併例は自験例を含め4例<sup>1, 9)</sup>しかない (Table 1)。自験例のうち症例1では, 妊娠中のホルモン剤服用が尿道下裂の原因となったとも考えられる<sup>12)</sup>が, 最近では, これら外性器異常合併例は文献的にも稀であり, XYY 症候群との関係は明確にされていない。

Table 1. 尿道下裂および停留精巣を合併した XYY 症候群本邦報告例

報告者	年度	合併症
関根	1971	陰茎陰嚢部尿道下裂, 左停留精巣
内島	1978	陰茎陰嚢部尿道下裂, 両側停留精巣 両側風径ヘルニア, 異所性副腎
守屋	1982	両側停留精巣
寺田	1984	右停留精巣, 両側風径ヘルニア, 不妊
自験例 1	1986	会陰部尿道下裂, 両側停留精巣 右風径ヘルニア
自験例 2	1986	陰茎陰嚢部尿道下裂, 左停留精巣, 男子小子宮, Wolff 管分化異常

XXY 症候群の性腺機能に関して, LH-RH 負荷試験, hCG 負荷試験の結果を見ると, 自験例を含めほぼ正常範囲内であることが多い<sup>11)</sup>。よって, ホルモン検査の値を見る限りは, それほど著明な精巣障害はきたさないと推測できる。しかし, 精巣生検の結果を見ると, 正常であったものは少なく, ほとんどのものは精子発生停止, 生殖細胞形成不全などの何らかの障害を有している<sup>11)</sup>。このことより, XYY 症候群においては造精機能障害を示す場合が多く, 正常者と比べると妊孕力は低下していると推測できる<sup>13)</sup>。しかし, 子孫を有する症例も報告されている。XXY 症候群の子孫について, 64妊娠中, まったくの正常子孫は42名 (65.6%), 流産・死産は8名 (12.5%), 無脳症・二分脊椎などの重度奇形のため生後まもなく死亡は5名 (7.8%), trisomy 21, mosaic, XYY などの染色体異常はそれぞれ3名ずつ (4.7%) に認められたという報告もある<sup>14)</sup>。

XXY という性染色体異常が, 性分化や精巣機能を中心とする内分泌機能におよぼす影響については, 今後さらに検討を重ねていく必要があると思われる。

## 結 語

尿道下裂や停留精巣などの外性器異常を伴う2例を含む XYY 症候群の3例を経験したので, 若干の文献的考察を加えて報告した。

なお, 本論文の要旨は第5回日本アンドロロジー学会において発表した。

## 文 献

- 1) Sandberg AA, Koepf GF, Ishihara T and Hauschka TS: An XYY human male. *Lancet* 2: 488~489, 1961
- 2) Hook EB: Behavioral implication of the human XYY genotype. *Science* 179: 139~150, 1973
- 3) 仲地研吾・薮元秀典・鹿子木基二・島 博基・森義則・生駒文彦: 男子小子宮への精管異所開口の2例. 日泌尿会誌掲載予定
- 4) 端 宣夫: XYY 症候群. 遺伝 23: 10~14, 1969
- 5) Higurashi M, Iijima S, Takeshita T, Oda M, Takadaya K and Watanabe N: Incidence of malformation syndromes and chromosomal abnormalities in 22,063 newborn infants in Tokyo. *Jpn J Human Genet* 30: 1~8, 1985
- 6) 牧野佐二郎: 性染色体異常と疾患, 染色体 人類の細胞遺伝, 牧野佐二郎編集, 第1版, 第2章, 374~384, 医学書院, 東京都, 1979

- 7) Jacobs PA, Bruton M, Melville MM, Brittain RP and McClellmont WF : Aggressive behaviour, mental subnormality and the XYY male. *Nature* **208**: 1351~1352, 1965
- 8) 関根昭一：性染色体構成 XYY を示した尿道下裂兼停留睪丸の1例. *臨泌* **25** : 63~67, 1971
- 9) 内島 豊・阿久津 元秀・岡田 耕市・駒瀬 元治：XYY 症候群. *日泌尿会誌* **69** : 640, 1978
- 10) 守屋尚橋・上田公介・岡村武彦・渡瀬秀樹・津ヶ谷正行・大田黒和生・染色体構成 XYY を示した両側停留睪丸の1例. *日泌尿会誌* **73** : 1338, 1982
- 11) 寺田為義・柳 重行・中田瑛浩・片山 喬：不妊と停留睪丸を主訴とした XYY 症候群の1例. *泌尿紀要* **30** : 701~707, 1984
- 12) Aarskog D: Clinical and cytogenetic studies in hypospadias. *Acta Paediatrica Scandinavica supplement* **203**: 1~62, 1970
- 13) 門脇和臣・石橋 晃：XYY 症候群の1例. *泌尿紀要* **26** : 465~469, 1980
- 14) Stoll C, Flori E, Clavert A, Beshara D and Buck P : Abnormal children of a 47, XYY father. *Journal of Medical Genetics* **16**: 66~68, 1979

(1987年1月23日受付)